

# Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie

## La sindrome di Down. Note introduttive di carattere generale

Review a cura del coordinamento LGSD. Ultimo aggiornamento Aprile 2007

- Storia e Genetica
- Le persone con sindrome di Down e le loro famiglie
- Quanti bambini con sindrome di Down nascono?
- Le condizioni di vita attuali
- Le attenzioni mediche
- Quante persone con sindrome di Down vivono nella nostra società?
- La sfida di oggi per una qualità di vita nell'età adulta
- Bibliografia

### Storia e Genetica

La sindrome di Down prende il nome dal medico inglese, J. Langdon Down, che nel 1866 ne descrive per primo le principali caratteristiche fisiche, ma con l'approssimazione dovuta ai tempi storici, definisce una categoria di persone con ritardo mentale grave, uniforme e priva di personalità. Supponendo che gli occhi a mandorla fossero affini alle caratteristiche delle popolazioni asiatiche, indica la sindrome con il termine di mongolismo. La sua descrizione si riferiva a gruppi di persone private delle cure familiari perché ritenute insensibili e ineducabili, isolate fin dalla nascita in istituti senza neppure l'aiuto di normali cure mediche. Per 100 anni il termine mongoloide ha evocato una immagine oscura e carica di accenti dispregiativi. *Questi stereotipi sono purtroppo ancora presenti non solo nella fantasia popolare, ma addirittura in molti testi di medicina.*

Nel 1958, un medico francese, Jérôme Lejeune, presso l'Unità di citogenetica dell'ospedale Necker-Enfants Malades a Parigi, eseguendo una analisi sui cromosomi di una persona con sindrome di Down, scopre la presenza di un cromosoma numero 21 in più: tre copie di questo cromosoma, invece di due, dunque una TRISOMIA 21. Questa storica scoperta ha permesso di ipotizzare i meccanismi che determinano le difficoltà delle persone con sindrome di Down. La Trisomia 21 può essere Completa (95% dei casi) o in Mosaicismo (2% dei casi). Nel 3% dei casi si verifica invece una Traslocazione, quando il cromosoma 21 in più (o meglio una parte di esso) è attaccato ad un altro cromosoma, di solito il numero 14, 21, o 22. Dal punto di vista clinico l'effetto è identico.

Nell'anno 2000, è stata posta un'altra pietra miliare: la sequenza dei geni che si trovano nel cromosoma 21 è stata identificata e pubblicata ufficialmente<sup>1</sup> sulla rivista "Nature", da un gruppo di 62 ricercatori riuniti nella organizzazione internazionale del "Progetto Genoma".

Uno dei problemi attuali dei ricercatori è capire quale composizione chimica di un gene determina la produzione di una specifica proteina e quali sono i segnali chimici che attivano o interrompono tale attività. In seguito, occorre comprendere a cosa servono quelle determinate proteine, in quali funzioni sono coinvolte, cosa succede in caso di difetto o eccesso o mal regolazione della quantità prodotta. La ricerca scientifica procede nei laboratori di tutto il mondo<sup>2</sup>.

---

<sup>1</sup> Hattori M, Fujiyama A, Taylor TD, Watanabe H, Yada T, Park hs, Toyoda A, Ishii K, Totoki Y, Choi DK et al. The DNA sequence of human chromosome 21. Nature.18 May 2000;405:311-319  
<http://www.nature.com/nature/journal/v405/n6784/full/405311a0.html>

Dal commento in Italiano, Sindrome Down Notizie n.3, sett-dic 2000  
on line [http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2001/agosto/sequenziamento\\_cromosoma\\_21.html](http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2001/agosto/sequenziamento_cromosoma_21.html)

<sup>2</sup> Gardiner K, Costa AC. The proteins of human chromosome 21.

Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):196-205.

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list\\_uids=17048356&query\\_hl=19&itool=pubmed\\_docsum](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=17048356&query_hl=19&itool=pubmed_docsum)

## Le persone con sindrome di Down

E' naturale pensare che le persone con Trisomia 21 siano sempre esistite, in tutto il mondo e in tutte le popolazioni, proprio come succede ora. La più antica testimonianza conosciuta si riferisce alla cultura "Tolteca" del Messico, che risale a circa duemila anni fa: a quell'epoca appartiene una figura in argilla recentemente descritta, che rappresenta un bambino con sindrome di Down (SD)<sup>3</sup>.

Attualmente internet favorisce la diffusione e il confronto di conoscenze che documentano la grandissima variabilità.

La Trisomia 21 comporta una serie di caratteristiche che permettono di identificare alla nascita il bambino che ne è portatore, ma spiega anche perché ogni bambino resta una sorpresa, come ogni individuo al mondo:

*"...il materiale genetico in eccesso causa uno squilibrio che altera l'aspetto del bambino e il corso normale del suo sviluppo, determinando delle caratteristiche che sono tipiche della sindrome, ma il resto dei cromosomi funziona normalmente e determina altri aspetti, sia fisici che mentali che lo fanno assomigliare ai membri della sua famiglia, ma soprattutto a se stesso come individuo."*<sup>4</sup>

La testimonianza di una mamma, la signora Anna Marchese Razzano, tra i genitori fondatori dell'"Associazione Bambini Down" (1979), ora "Associazione Italiana Persone Down" (1992), e attualmente Presidente della "Fondazione Italiana Verso il Futuro – Onlus", è più efficace di tante relazioni tecniche, per esprimere quanto sia vitale la ricerca e la diffusione delle conoscenze:

*"Più di 25 anni fa ci siamo ritrovati in un'aula dell'Università La Sapienza di Roma.*

*Eravamo un piccolissimo gruppo di genitori e ci accomunava l'aver un figlio con la sindrome di Down. Il prof. Nicoletti che, in tempi diversi, aveva fatto la mappa cromosomica ai nostri figli e ci aveva comunicato la notizia, aveva voluto farci incontrare.*

*Voleva tirarci fuori dall'isolamento in cui eravamo, dopo che ci era stata data la notizia, e nello stesso tempo era convinto che, insieme, saremmo riusciti ad attivarci per aumentare l'informazione corretta sulla sindrome di Down e riuscire a diffonderla.*

*La prima cosa che cominciò a funzionare in maniera spontanea, fra noi genitori, durante le riunioni che facevamo una volta la settimana, fu lo scambio di esperienze. Chi aveva bambini più grandi raccontava dei propri figli a quelle coppie che avevano bimbi ancora neonati. Erano racconti che tranquillizzavano, e aprivano spiragli di speranza per il futuro.*

*In quegli anni le informazioni sulla sindrome di Down erano scarse e di solito si limitavano ad un elenco di problemi fisici o psichici, che le persone con sindrome di Down potevano avere.*

*Il contatto fra noi genitori ci permise di parlare anche delle cose positive che notavamo dei nostri figli. Vivendo con i bambini, avevamo capito che comprendevano, crescevano, maturavano, apprendevano, si integravano nella famiglia, non erano solo quell'elenco di problemi che avevamo letto su qualche enciclopedia o ci era stato detto da qualche medico.*

*Confrontandoci, comprendemmo che l'idea diffusa corrente che le persone Down erano uguali fra di loro, era sbagliata: i nostri figli somigliavano ai propri familiari sia nel fisico che nel carattere, ognuno di loro aveva la propria personalità, le proprie preferenze.*

*Spesso, queste osservazioni positive sui nostri figli, non riuscivamo a comunicarle a chi non viveva il nostro stesso problema, perché pensavamo di essere presi per visionari.*

*Allora, non solo noi, ma tutta la società in genere aveva delle aspettative quasi nulle sulle capacità delle persone con sindrome di Down.*

---

<sup>3</sup> Martinez-Frias ML. The real earliest historical evidence of Down syndrome. Am J Med Genet A. 2005 Jan 15;132(2):231.

<sup>4</sup> Zambon Hobart Anna. La Persona con sindrome di Down. Una introduzione per la sua famiglia. Il Pensiero Scientifico Editore, 1996

*Altro argomento che toccavamo spesso, durante le nostre riunioni, era il racconto delle difficoltà che incontravamo quotidianamente, e di quello che sarebbe stato utile che ci fosse per migliorare la nostra vita e quella dei nostri figli, nel presente e nel futuro.*

*La prima necessità impellente era di avere un'informazione corretta sulla sindrome di Down: volevamo sapere quali sarebbero stati i limiti dei nostri figli, quali le loro capacità e cosa potevamo fare, noi genitori, per farli crescere nel modo più armonico possibile<sup>5</sup>.*

## **Quanti bambini con sindrome di Down nascono?**

Attualmente, in Italia nasce circa 1 bambino su 1000 con questa condizione, circa 500 ogni anno. Numerose indagini epidemiologiche hanno messo in evidenza che l'incidenza aumenta con l'avanzamento dell'età materna, anche se non si sono mai dimostrate le cause di questa relazione:

ETÀ MATERNA	INCIDENZA
Meno di 30 anni	1 su 1500
30-34 anni	1 su 580
35-39 anni	1 su 280
40-44 anni	1 su 70
Oltre 45 anni	1 su 38

L'incidenza della trisomia 21 al concepimento risulta identica in tutte le popolazioni del mondo e rappresenta una costante biologica naturale: dove le tecniche anticoncezionali, la diagnosi prenatale e l'interruzione di gravidanza non sono ancora attuate, nasce circa 1 bambino con sindrome di Down ogni 650 nati vivi, come succedeva anche in Italia fino agli anni '70.

La diagnosi prenatale di sindrome di Down è possibile con criterio di assoluta certezza solo con lo studio del cariotipo fetale effettuabile mediante amniocentesi ovvero mediante prelievo di villi coriali, mentre gli altri possibili accertamenti (privi di concreto pericolo per la gestante e per il feto) forniscono unicamente una più o meno accurata stima del rischio<sup>6</sup>. In particolare durante gli ultimi anni sono stati sviluppati test biochimici e ultrasonografici che forniscono una stima individuale del rischio di trisomia 21. Tutti i centri di screening dovrebbero essere in grado di disporre di un adeguato servizio di counselling pre e post test<sup>7</sup>.

Oggi è molto frequente incontrare mamme di bambini con sindrome di Down molto giovani, considerato che le più anziane generano di meno ed eseguono più controlli. Osservando la tabella dell'incidenza per età materna, risulta infatti che se anche tutte le donne più anziane eseguissero la diagnosi prenatale e decidessero di interrompere in caso di diagnosi positiva, più della metà dei bambini con sindrome di Down continuerebbe a nascere dalle mamme più giovani, perché il maggior numero totale di gravidanze si verifica nella fascia di età 24-34 anni<sup>8</sup>.

## **Le condizioni di vita attuali**

L'attenzione all'ambiente familiare e scolastico, l'affettività e la vita di relazione, lo sport, l'autonomia, il rispetto dei limiti e delle potenzialità individuali, i progressi nella assistenza medica, la consapevolezza sociale del diritto ad essere aiutati dove necessario, e del dovere di assumersi delle responsabilità come ogni altro cittadino, stanno cambiando la qualità di vita, ma tanto resta da fare<sup>9 10 11 12</sup>.

Comune a tutti è un variabile grado di ritardo mentale, e di difficoltà del linguaggio più o meno accentuata. Non c'è un bambino con Sindrome Down uguale all'altro e il suo futuro dipenderà da un insieme di fattori ambientali e dagli aspetti genetici che provengono dalla sua famiglia, in modo non molto dissimile da quello

<sup>5</sup> Razzano Marchese A., Presidente Fondazione verso il Futuro. [www.casaloro.it](http://www.casaloro.it)

Anche un sito può servire. [www.conosciamocimeglio.it](http://www.conosciamocimeglio.it) Maggio 2002

<sup>6</sup> Tribunale di Mantova – G.U. Dr. Mauro Bernardi – 12 gennaio 2006. “Responsabilità medica – Dovere di informazione – Diagnosi prenatale della sindrome di Down”. R.G. n. 2682/2002 <http://www.ilcaso.it/giurisprudenza/archivio/262m.htm>

<sup>7</sup> SaPeRiDoc (Centro di documentazione sulla salute perinatale, riproduttiva e sessuale), ultimo aggiornamento 30.04.2004 [http://www.saperidoc.it/ques\\_339.html](http://www.saperidoc.it/ques_339.html)

<sup>8</sup> [www.disabilitaincifre.it/indicatori/nascita/sindrome\\_down.asp](http://www.disabilitaincifre.it/indicatori/nascita/sindrome_down.asp)

<sup>9</sup> Ferri R, Spagnolo (a cura di). La sindrome di Down. Il Pensiero Scientifico Editore. 1989

<sup>10</sup> Ferri R. Il bambino con Sindrome di Down. Tecniche di intervento nei primi anni. Il Pensiero Scientifico Editore. 1996

<sup>11</sup> Contardi A, Vicari S (a cura di). Le persone Down. Franco Angeli Editore. 2001

<sup>12</sup> Cohen WI, Nadel L, Madnick ME(Eds.). Down syndrome. Vision for the 21<sup>st</sup> Century. Wiley-Liss, Inc, New York, 2002

che avviene per qualsiasi bambino<sup>13 14 15</sup>. La proposta di programmi generici di intervento precoce non ha trovato dimostrazioni scientifiche: i risultati sono spesso stati confrontati con le basse aspettative legate a storici pregiudizi e non si è tenuto conto della naturale evoluzione dei bambini e delle differenze socioculturali che influiscono sullo sviluppo di tutti i bambini. Inoltre, nessun effetto si è dimostrato durevole nel tempo. Il mito dell'intervento precoce e intensivo deve evolversi in modelli che tengano conto delle differenze individuali e che puntino a specifici obiettivi chiave, in particolar modo è importante il sostegno ad una interazione positiva con il bambino<sup>16 17</sup>. Non si tratta di compensare o recuperare una particolare funzione, quanto di favorire la crescita e lo sviluppo personale del bambino in una interazione dinamica tra le sue potenzialità e l'ambiente circostante. Come nella popolazione generale, anche tra le persone Down ci sono persone più brillanti e altre con gravi difficoltà, e tutti traggono vantaggio dall'essere accettati per quello che sono, come tutti noi.

Tutte queste affermazioni di principio<sup>18</sup>, sostenute nel nostro Paese da una legislazione particolarmente avanzata, richiedono una sfida quotidiana di coordinamento delle varie componenti sociali coinvolte, presupposto necessario per creare le condizioni di una vita "il più armonica possibile". I problemi pratici ed economici sono tantissimi. Il rischio di scivolare nell'oblio sociale è sempre elevatissimo, anzi, è probabilmente la realtà attuale più diffusa.

## Le attenzioni mediche

L'Accademia Americana di Pediatria<sup>19</sup> ed il Down's Syndrome Medical Interest Group<sup>20</sup> hanno elaborato delle linee-guida per la gestione medica delle persone con SD. Sono disponibili anche dei lavori riassuntivi generali<sup>21</sup>, sulle problematiche mediche degli adolescenti<sup>22</sup> e degli adulti<sup>23 24</sup>. La "European Down Syndrome Association" (EDSA), in linea con la letteratura internazionale, ha diffuso le Linee Guida Europee. Il Prof. Alberto Rasore-Quartino, attuale Presidente della EDSA, in collaborazione con il gruppo di lavoro EDSA, ha coordinato il lavoro comparso in lingua inglese, e poi tradotto nelle lingue nazionali e adattate alle realtà sociosanitarie dei diversi paesi europei. In questa sede riportiamo per esteso la traduzione approvata dall'autore e alcuni argomenti approfonditi dal gruppo di lavoro LGSD dell'ISS, che verranno completati e aggiornati nel tempo, seguendo la comparsa delle nuove conoscenze scientifiche nel campo. Lo scopo di tali indicazioni è la diagnosi precoce e la prevenzione di alcune patologie<sup>25 26 27 28 29</sup> che nelle

<sup>13</sup> Cunningham C. La sindrome di Down. Un aiuto per gli educatori e i genitori. Milano. Ferro Ed. 1984

<sup>14</sup> Zambon Hobart A., Aspects of behavior from birth to puberty, in Nadel L., Rosenthal D., Down Syndrome. Living and learning in the community, New York, NY: Wiley-Liss, 1995.

<sup>15</sup> Byrne, Cunningham, Sloper, Le famiglie dei bambini Down. Aspetti psicologici e sociali, Trento, Erickson, 1992

<sup>16</sup> Cunningham C. L'intervento precoce con i genitori di bambini Down. In Ferri R., Spagnolo A. La sindrome di Down. Il Pensiero Scientifico Editore 1989

<sup>17</sup> Cunningham C. Understanding Down Syndrome. A parent's guide. Souvenir Press, 2005. ISBN:0-285-63697-9.

<sup>18</sup> Crissman BG, Worley G, Roizen N, Kishnani PS. Current perspectives on Down syndrome: selected medical and social issues. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):127-30. Review.

<sup>19</sup> American Academy of Pediatrics. Committee of Genetics

Health Supervision for Children with Down Syndrome Pediatrics.2001;107:442-449

Controlli di salute per le persone con Sindrome di Down .Traduzione italiana:

<http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=61>

<sup>20</sup> Cohen WI. Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 revision. Down Syndrome Quar 1999; 4: 1-15. (Down's Syndrome Medical Interest Group)

<sup>21</sup> Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome Lancet. 2003 Apr 12;361(9365):1281-9. Review La Sindrome di Down: revisione delle conoscenze al momento attuale. Traduzione italiana:

<http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=79>

<sup>22</sup> Roizen NJ. Medical care and monitoring for the adolescent with Down syndrome. Adolesc Med State of the Art Reviews 2002; 13:345-58

<sup>23</sup> van Allen MI, Fung J., Jurenka SB. Health care concerns and guidelines for adults with Down Syndrome. Am J Med Genet 1999; 89:100-10

<sup>24</sup> Smith DS. Health care management of adults with Down syndrome.

Am Fam Physician. 2001 Sep 15;64(6):1031-8.

Commento in Italiano: <http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=2>

<sup>25</sup> Marino B, Pueschel SM, eds. Heart Disease in Persons With Down Syndrome. Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co; 1996: 193-201

<sup>26</sup> Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlanto-axial instability. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):141-8. Review.

<sup>27</sup> Shott SR. Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):131-40. Review.

<sup>28</sup> Dixon N, Kishnani PS, Zimmerman S. Clinical manifestations of hematologic and oncologic disorders in patients with Down syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):149-57. Review.

persone con SD hanno un'incidenza superiore alla norma: cardiopatie, alterazioni intestinali, ipotiroidismo, disturbi della vista e dell'udito, malattie odontoiatriche, malattie autoimmuni come celiachia, diabete, alopecia, alterazioni ematologiche, alterazioni dell'apparato locomotore, disturbi neurologici. E' possibile che nessuno di questi disturbi interessi mai una singola persona, ma alcune condizioni cliniche non diagnosticate peggiorano gravemente la qualità di vita, e non vanno mai trascurate, in una visione olistica della persona con sindrome di Down<sup>30</sup>. Il medico di famiglia è la figura di riferimento per orientare nel tempo i necessari accertamenti, in base alle raccomandazioni, e soprattutto in base alla evoluzione clinica nel tempo della singola persona.

E' utile sottolineare che al momento attuale sono probabilmente trascurate le attenzioni mediche nei confronti delle persone adulte, forse lasciate al caso o all'iniziativa individuale. Trascurare esami della vista, udito, apparato cardiocircolatorio, ortopedico, endocrino, neurologico, confondere segnali di depressione con segni iniziali di malattia di Alzheimer, trascurare stili di vita che impediscano l'eccesso ponderale e le sue conseguenze, è purtroppo una realtà. Anche per gli adulti sono suggeriti dei percorsi di accertamenti clinici periodici, che rendono centrale la figura del medico di famiglia<sup>31</sup>.

## **Quante persone con sindrome di Down vivono nella nostra società?**

Si valuta che siano tra i 30000 e i 40000, più della metà adulti.

In realtà nessuno sa quale sia la "Prevalenza nella Popolazione", che è funzione della prevalenza alla nascita e della sopravvivenza. A causa della incertezza delle fonti di rilevazione, si applicano di una serie di modelli statistici che tengono parzialmente conto di tante approssimazioni. La valutazione della sopravvivenza ritenuta finora più valida è quella di un lavoro canadese<sup>32</sup>, dove si afferma che la metà delle persone con sindrome di Down può superare i 50 anni di età, e il 13% può superare i 68 anni. Un altro studio svolto negli Stati Uniti e pubblicato su "Lancet" nel 2002 ha aggiunto dati importanti sulle cause di mortalità e l'aspettativa di vita<sup>33</sup>. Trasferendo tali dati nella nostra realtà, è stato calcolato<sup>34</sup> che vivano attualmente in Italia circa 30000 persone con sindrome di Down, più della metà con una età superiore ai 25 anni, e oltre 3000 con una età superiore ai 45 anni. Un altro studio condotto su 1034 persone con SD decedute dal 1995 al 1998 in Italia<sup>35</sup>, ha rilevato percentuali di sopravvivenza dell'88,3% ad un anno e dell'82,6% a dieci anni, con una speranza di vita alla nascita pari a 41,6 anni. Questo studio sottolinea una osservazione importante: la sopravvivenza risulta maggiore nelle regioni del nord e centrali. Il gap geografico Nord-Sud nella qualità dell'assistenza medico-sanitaria, nell'accesso alle cure e negli standard abitativi rappresenta un fattore di rischio ancora più elevato per le persone con SD. Anche un precedente studio australiano<sup>36</sup>, che ha documentato un grande aumento della sopravvivenza nel primo anno di vita, passata da meno del 50% (nella coorte 1942-1952) al 91% (nella coorte 1980-1996), rileva una differenza di sopravvivenza tra la popolazione aborigena e quella non aborigena, dove le condizioni di assistenza sociosanitaria sono diverse.

## **La sfida di oggi per una qualità di vita nell'età adulta**

Non esistono al momento dati attendibili sulle condizioni di vita attuali di un così grande numero di adulti (15000-20000) con la sindrome di Down, e ancora meno programmazioni degli interventi di sostegno necessari. Il sostegno alla educazione del bambino all'interno dell'ambiente familiare è la chiave di volta per la sua crescita armonica, ma durante l'età adulta è urgente creare delle possibilità di vita al di fuori dell'ambiente familiare, molto prima che le forze di sostegno parentale si esauriscano o scompaiano<sup>37 38</sup>.

---

<sup>29</sup> Capone G, Goyal P, Ares W, Lannigan E. Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):158-72. Review.

<sup>30</sup> Rondal JA, Perera J, Nadel L. La sindrome di Down. ERIP 2003

<sup>31</sup> van Allen MI, Fung J., Jurenka SB. Health care concerns and guidelines for adults with Down Syndrome. Am J Med Genet 1999; 89:100-10

<sup>32</sup> Baird PA, Sadovnick, AD. Life tables for Down syndrome. Human Genetics 1989;82: 291-292

<sup>33</sup> Yang Q, Rasmussen SA, Friedman JM. Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study. Lancet 2002;359:1019-25

<sup>34</sup> Mastroiacovo P, Diociaiuti L, Rosano A, Di Tanna GL. Epidemiology of Down syndrome in the third millennium. Atti del Congresso "L'adulto con sindrome di Down. Una nuova sfida per la società" San Marino, Maggio 2002

<sup>35</sup> Rosano A\*, Marchetti S\*\*. Sopravvivenza delle persone con Sindrome di Down in Italia". Istituto Italiano di Medicina Sociale, Roma, Italia \*\* Istituto Nazionale di Statistica, Roma, Italia. Difesa Sociale – vol. LXXXII, n.6, 2003

<sup>36</sup> Leonard S, Bower C, Petterson B, Leonard H. Survival of infants born with Down's syndrome: 1980-96. Paediatric and Perinatal Epidemiology 2000; 14: 163-71

<sup>37</sup> Bargagna S. La sindrome di Down. Proposte per un percorso educativo e riabilitativo. Edizioni del Cerro, 2005

<sup>38</sup> Rondal JA, Rasore Quartino A, Soresi S. L'adulto con la sindrome di Down. ERIP 2005

*“Con il passare del tempo molti stimoli e interventi vengono meno, e, concluso il ciclo scolastico la maggior parte dei nostri ragazzi comincia a vivere in una sorta di isolamento in casa.*

*Ad un tratto non hanno più impegni, una sorta di prepensionamento.*

*Come se tutto quello che hanno fatto prima fosse servito a far loro capire come vivono gli “altri”<sup>39</sup>.*

Autonomia, attenzioni mediche, lavoro e residenzialità sono l’impegno sociale per il futuro<sup>40</sup>, che è già iniziato.

Molte persone con Sindrome di Down possono raggiungere un buon livello di autonomia personale<sup>41</sup>. Altre, hanno bisogno di maggiore sostegno.

I giovani e gli adulti con Sindrome di Down possono apprendere un mestiere e impegnarsi con responsabilità<sup>42</sup>. Il lavoro deve essere concepito per Tutti, in ambienti lavorativi protetti o in mercato libero, a seconda delle diverse potenzialità individuali: si tratta di un investimento sociale ad alto rendimento, perché il lavoro è una caratteristica della persona adulta, influisce sulla autostima, mantiene le capacità cognitive e relazionali, riducendo il grado di deterioramento fisico, cognitivo, affettivo e relazionale, e riduce la conseguente necessità di una assistenza di base costosa e prevenibile<sup>43 44 45</sup>.

Occorre potenziare l’inserimento e l’integrazione nel mondo del lavoro, valutando le realtà in applicazione della legge 68/99<sup>46</sup>.

Occorre sostenere economicamente la creazione di situazioni abitative possibili, facendo tesoro delle esperienze organizzative pilota già in corso in Italia e in molti Paesi del mondo<sup>47 48 49 50 51</sup>.

Carlo Lepri, psicologo del Centro Studi per l’integrazione lavorativa delle persone disabili, ASL 3 di Genova, esprime questa sfida con le seguenti parole: “la capacità di saper accettare una “adulità realisticamente possibile” piuttosto che una “infanzia eterna” è oggi la sfida che le persone disabili intellettive propongono alla nostra maturità di persone adulte”<sup>52</sup>.

Una forza sociale emergente per sostenere progetti che guardano al futuro sono i Fratelli e le Sorelle (siblings, in inglese) delle persone con disabilità.

L’esperienza significativa dei “Siblings”, fratelli ormai adulti delle persone con sindrome di Down è riportata nel loro sito<sup>53</sup>:

*“Essere fratello o sorella di una persona con disabilità è un’esperienza determinante per ognuno di noi e certamente è una condizione che ci accompagnerà per tutta la vita.*

<sup>39</sup> Calignano MT, Gelati M. Progetti di vita per le persone con sindrome di Down. Edizioni del Cerro, 2003

<sup>40</sup> Rondal J, Rasore-Quartino A. Therapies and Rehabilitation in Down Syndrome. John Wiley & Sons. April 2007

<sup>41</sup> Contardi A. Verso l’autonomia. Percorsi educativi per ragazzi con disabilità intellettiva. Carrocci Editore, 2004

<sup>42</sup> Montobbio E., Il viaggio del signor Down nel mondo dei grandi. Come i “diversi” possono crescere, Pisa, Del Cerro, 1994

<sup>43</sup> Sampaolo E. Danesi P. Un posto per tutti. Analisi di esperienze lavorative di adulti con Sindrome di Down, Pisa, Del Cerro, 1993

<sup>44</sup> Lepri C, Montobbio E, Papone G (a cura di). Lavori in corso. Del Cerro Edizioni, Pisa, 1999

<sup>45</sup> Montobbio E, Lepri C. Chi sarei se potessi essere. La condizione adulta del disabile mentale. Del Cerro Edizioni, 2000

<sup>46</sup> “Norme per il diritto al lavoro dei disabili”, pubblicata nella *Gazzetta Ufficiale* n. 68 del 23 marzo 1999 - Supplemento Ordinario n. 57.

<sup>47</sup> Mazotti S, Avvisato G, Fea F, Andreani F, Fadioni A, Farris G. Le esperienze della Fondazione Italiana verso il Futuro: Casa Primula, Casa Girasoli, Casa Fiordaliso. Atti del convegno “Il loro futuro ha una casa”. Roma, 10-11 Dicembre 2004. *Sindrome Down Notizie* n.3, 2004

<sup>48</sup> Convention on the protection of rights and dignity of persons with disabilities. Convenzione Internazionale dei Diritti delle Persone con Disabilità. Firmata nel palazzo delle Nazioni Unite a New York, Il 25 agosto 2006. Art. 19: Living independently and being included in the community

<sup>49</sup> Cutrera G, Razzano Marchese A, Presentazione del convegno sulla residenzialità di disabili intellettivi: “Il loro futuro ha una casa”. Organizzato da AIPD, Fondazione Italiana verso il Futuro, Comune di Roma, Dipartimento V. Roma, 10-11 Dicembre 2004. Atti in: *Sindrome Down Notizie* n.3, 2004

<sup>50</sup> Ferrazzoli C. L’esperienza dei fratelli in rapporto alla residenzialità. Atti del convegno “Il loro futuro ha una casa”. Roma, 10-11 Dicembre 2004. *Sindrome Down Notizie* n.3, 2004

<sup>51</sup> Giancaterina F. Come evitare il giro dell’oca dell’assistenza. Ovvero le responsabilità delle istituzioni. Atti del convegno “Il loro futuro ha una casa”. Roma, 10-11 Dicembre 2004. *Sindrome Down Notizie* n.3, 2004

<sup>52</sup> Lepri C. Diventare Grandi: la condizione adulta delle persone con disabilità intellettiva. Atti del convegno “Il loro futuro ha una casa”. Roma, 10-11 Dicembre 2004. *Sindrome Down Notizie* n.3, 2004

<sup>53</sup> [www.siblings.it](http://www.siblings.it)

*E' difficile descrivere, a chi non lo viva, l'importanza e la profondità di questo legame fatto di codici, di silenzi, di sguardi, di vecchi giochi e di nuovi modi di stare insieme.*

*Un rapporto paritario, quello tra siblings, conquistato faticosamente da entrambe le parti con pazienza e con il desiderio di conoscersi e di rispettarsi.*

*Tra fratelli e sorelle, con e senza disabilità, ci si assomiglia, ci si sostiene e ci si consiglia proprio come in un normale rapporto tra fratelli; la disabilità fa parte anche di noi, della nostra vita e delle nostre scelte quotidiane, dall'infanzia alla vecchiaia.*

*Fin da piccolissimi conosciamo la diversità e le difficoltà che essa comporta: spesso anche noi, come i nostri fratelli, siamo vittime dei pregiudizi o oggetto di scherno. A scuola, a lavoro, con gli amici... sembra incredibile ma accade.*

*Eppure, della disabilità, conosciamo, più di ogni altro, anche le gioie: le soddisfazioni date da conquiste comuni, la comprensione delle difficoltà incontrate, un piccolo successo ottenuto con molta fatica.*

*Il Gruppo Siblings si rivolge a tutti i fratelli e le sorelle di persone con disabilità che vogliono confrontarsi e desiderino condividere le proprie emozioni con persone che possono comprendere esattamente ciò di cui si sta parlando: un legame speciale. Perché "fratelli" vuol dire "per tutta la vita".*

*Il Gruppo Siblings-onlus, gruppo di sorelle e fratelli di persone con disabilità nato a Roma nel 1997, opera attraverso la promozione di gruppi di auto-mutuo aiuto riservati ai siblings, la partecipazione a seminari e convegni e la collaborazione con Enti e Istituzioni che si occupano di disabilità con l'obiettivo di: offrire ai fratelli e alle sorelle delle persone con disabilità la possibilità di esprimersi condividendo e confrontando le proprie esperienze personali; promuovere il sostegno alla famiglia attraverso lo scambio di idee e di informazioni che rafforzino le competenze e il ruolo dei familiari; facilitare il dialogo tra gli specialisti per favorire un approccio integrato alla disabilità; sostenere la ricerca scientifica sulle malattie rare e la sua corretta divulgazione".*

## **Bibliografia:**

1. Hattori M, Fujiyama A, Taylor TD, Watanabe H, Yada T, Park hs, Toyoda A, Ishii K, Totoki Y, Choi DK et al. The DNA sequence of human chromosome 21. Nature. 18 May 2000;405:311-319  
<http://www.nature.com/nature/journal/v405/n6784/full/405311a0.html>  
Dal commento divulgativo in Italiano, Sindrome Down Notizie n.3, sett-dic 2000  
on line  
[http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2001/agosto/sequenziamento\\_cromosoma\\_21.html](http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2001/agosto/sequenziamento_cromosoma_21.html)
2. Gardiner K, Costa AC. The proteins of human chromosome 21. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):196-205.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list\\_uids=17048356&query\\_hl=19&itool=pubmed\\_docsum](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=17048356&query_hl=19&itool=pubmed_docsum)
3. Martinez-Frias ML. The real earliest historical evidence of Down syndrome. Am J Med Genet A. 2005 Jan 15;132(2):231.
4. Zambon Hobart Anna. La Persona con sindrome di Down. Una introduzione per la sua famiglia. Il Pensiero Scientifico Editore, 1996
5. Razzano Marchese A., Presidente Fondazione verso il Futuro. [www.casaloro.it](http://www.casaloro.it)  
Anche un sito può servire. [www.conosciamocimeglio.it](http://www.conosciamocimeglio.it) Maggio 2002
6. Tribunale di Mantova – G.U. Dr. Mauro Bernardi – 12 gennaio 2006. "Responsabilità medica – Dovere di informazione – Diagnosi prenatale della sindrome di Down". R.G. n. 2682/2002  
<http://www.ilcaso.it/giurisprudenza/archivio/262m.htm>
7. SaPeRiDoc (Centro di documentazione sulla salute perinatale, riproduttiva e sessuale), ultimo aggiornamento 30.04.2004 [http://www.saperidoc.it/ques\\_339.html](http://www.saperidoc.it/ques_339.html)
8. [www.disabilitaincifre.it/indicatori/nascita/sindrome\\_down.asp](http://www.disabilitaincifre.it/indicatori/nascita/sindrome_down.asp)
9. Ferri R, Spagnolo (a cura di). La sindrome di Down. Il Pensiero Scientifico Editore. 1989
10. Ferri R. Il bambino con Sindrome di Down. Tecniche di intervento nei primi anni. Il Pensiero Scientifico Editore. 1996
11. Contardi A, Vicari S (a cura di). Le persone Down. Franco Angeli Editore. 2001

12. Cohen WI, Nadel L, Madnick ME(Eds.). Down syndrome. Vision for the 21<sup>st</sup> Century. Wiley-Liss, Inc, New York, 2002
13. Cunningham C. La sindrome di Down. Un aiuto per gli educatori e i genitori. Milano. Ferro Ed. 1984
14. Zambon Hobart A., Aspects of behavior from birth to puberty, in Nadel L., Rosenthal D., Down Syndrome. Living and learning in the community, New York, NY: Wiley-Liss, 1995.
15. Byrne, Cunningham, Sloper, Le famiglie dei bambini Down. Aspetti psicologici e sociali, Trento, Erickson, 1992
16. Cunningham C. L'intervento precoce con I genitori di bambini Down. In Ferri R., Spagnolo A. La sindrome di Down. Il Pensiero Scientifico Editore 1989
17. Cunningham C. Understanding Down Syndrome. A parent's guide. Souvenir Press, 2005. ISBN:0-285-63697-9.
18. Crissman BG, Worley G, Roizen N, Kishnani PS. Current perspectives on Down syndrome: selected medical and social issues. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):127-30.
19. American Academy of Pediatrics. Committee of Genetics  
Health Supervision for Children with Down Syndrome Pediatrics.2001;107:442-449  
Controlli di salute per le persone con Sindrome di Down .Traduzione italiana:  
<http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=61>
20. Cohen WI. Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 revision. Down Syndrome Quar 1999; 4: 1–15. (Down's Syndrome Medical Interest Group)
21. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome Lancet. 2003 Apr 12;361(9365):1281-9. Review La Sindrome di Down: revisione delle conoscenze al momento attuale. Traduzione italiana:  
<http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=79>
22. Roizen NJ. Medical care and monitoring for the adolescent with Down syndrome. Adolesc Med State of the Art Reviews 2002; 13:345–58
23. van Allen MI, Fung J., Jurenka SB. Health care concerns and guidelines for adults with Down Syndrome. Am J Med Genet 1999; 89:100-10
24. Smith DS. Health care management of adults with Down syndrome. Am Fam Physician. 2001 Sep 15;64(6):1031-8.  
Commento in Italiano: <http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=2>
25. Marino B, Pueschel SM, eds. Heart Disease in Persons With Down Syndrome. Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co; 1996: 193–201
26. Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlanto-axial instability. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):141-8. Review.
27. Shott SR. Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):131-40. Review.
28. Dixon N, Kishnani PS, Zimmerman S. Clinical manifestations of hematologic and oncologic disorders in patients with Down syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):149-57. Review.
29. Capone G, Goyal P, Ares W, Lannigan E. Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):158-72. Review.
30. Rondal JA, Perera J, Nadel L. La sindrome di Down. ERIP 2003
31. van Allen MI, Fung J., Jurenka SB. Health care concerns and guidelines for adults with Down Syndrome. Am J Med Genet 1999; 89:100-10
32. Baird PA, Sadovnick, AD. Life tables for Down syndrome. Human Genetics 1989;82: 291-292
33. Yang Q, Rasmussen SA, Friedman JM. Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study. Lancet 2002;359:1019-25
34. Mastroiacovo P, Diociaiuti L, Rosano A, Di Tanna GL. Epidemiology of Down syndrome in the third millennium. Atti del Congresso "L'adulto con sindrome di Down. Una nuova sfida per la società" San Marino, Maggio 2002
35. Rosano A\*, Marchetti S\*\*. Sopravvivenza delle persone con Sindrome di Down in Italia". Istituto Italiano di Medicina Sociale, Roma, Italia \*\* Istituto Nazionale di Statistica, Roma, Italia. Difesa Sociale – vol. LXXXII, n.6, 2003
36. Leonard S, Bower C, Petterson B, Leonard H. Survival of infants born with Down's syndrome: 1980-96. Paediatric and Perinatal Epidemiology 2000; 14: 163-71
37. Bargagna S. La sindrome di Down. Proposte per un percorso educativo e riabilitativo. Edizioni del Cerro, 2005
38. Rondal JA, Rasore Quartino A, Soresi S. L'adulto con la sindrome di Down. ERIP 2005
39. Calignano MT, Gelati M. Progetti di vita per le persone con sindrome di Down. Edizioni del Cerro, 2003
40. Rondal J, Rasore-Quartino A. Therapies and Rehabilitation in Down Syndrome. John Wiley & Sons. April 2007



41. Contardi A. Verso l'autonomia. Percorsi educativi per ragazzi con disabilità intellettiva. Carrocci Editore, 2004
42. Montobbio E., Il viaggio del signor Down nel mondo dei grandi. Come i "diversi" possono crescere, Pisa, Del Cerro, 1994
43. Sampaolo E. Danesi P. Un posto per tutti. Analisi di esperienze lavorative di adulti con Sindrome di Down, Pisa, Del Cerro, 1993
44. Lepri C, Montobbio E, Papone G (a cura di). Lavori in corso. Del Cerro Edizioni, Pisa, 1999
45. Montobbio E, Lepri C. Chi sarei se potessi essere. La condizione adulta del disabile mentale. Del Cerro Edizioni, 2000
46. "Norme per il diritto al lavoro dei disabili", pubblicata nella *Gazzetta Ufficiale* n. 68 del 23 marzo 1999 - Supplemento Ordinario n. 57.
47. Mazotti S, Avvisato G, Fea F, Andreani F, Fadioni A, Farris G. Le esperienze della Fondazione Italiana verso il Futuro: Casa Primula, Casa Girasoli, Casa Fiordaliso. Atti del convegno "Il loro futuro ha una casa". Roma, 10-11 Dicembre 2004. Sindrome Down Notizie n.3, 2004
48. Convention on the protection of rights and dignity of persons with disabilities. Convenzione Internazionale dei Diritti delle Persone con Disabilità. Firmata nel palazzo delle Nazioni Unite a New York, Il 25 agosto 2006. Art. 19: Living independently and being included in the community
49. Cutrera G, Razzano Marchese A, Presentazione del convegno sulla residenzialità di disabili intellettivi: "Il loro futuro ha una casa". Organizzato da AIPD, Fondazione Italiana verso il Futuro, Comune di Roma, Dipartimento V. Roma, 10-11 Dicembre 2004. Atti in: Sindrome Down Notizie n.3, 2004
50. Ferrazzoli C. L'esperienza dei fratelli in rapporto alla residenzialità. Atti del convegno "Il loro futuro ha una casa". Roma, 10-11 Dicembre 2004. Sindrome Down Notizie n.3, 2004
51. Giancaterina F. Come evitare il giro dell'oca dell'assistenza. Ovvero le responsabilità delle istituzioni. Atti del convegno "Il loro futuro ha una casa". Roma, 10-11 Dicembre 2004. Sindrome Down Notizie n.3, 2004
52. Lepri C. Diventare Grandi: la condizione adulta delle persone con disabilità intellettiva. Atti del convegno "Il loro futuro ha una casa". Roma, 10-11 Dicembre 2004. Sindrome Down Notizie n.3, 2004
53. [www.siblings.it](http://www.siblings.it)